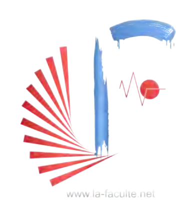
In the name of Allah, the Most Gracious, the Most Merciful













Etude cytogénétique des chromosomes mitotiques :

Pour établir le caryotype ou formule chromosomique il est nécessaire d'étudier les cellules en métaphase.

I- Le caryotype : est un examen cytogénétique permettant l'étude de l'ensemble des caractères des chromosomes :

- **Le nombre.**
- **La taille.**
- **La forme.**
- **La disposition du centromère et les bandes.**

Dans les chromosomes de l'espèce humaine, les chromosomes sont classés en sept (07) groupes :

Groupe A : 1, 2 et 3.

Groupe B : 4, et 5.

Groupe C : 6 à 12 et le Chromosome X.

Groupe D : 13, 14 et le 15.

Groupe E : 16, 17 et 18.

Groupe F : 19 et 20.

Groupe G : 21, 22 et le chromosome Y.

Les chromosomes humains :

- **Le nombre 46 chromosomes ----→23 paires chromosomiques**

- **22 paires autosomiques (homologues).**
- **01 paire gonosomique (hétérosomes)**

Schéma d'un chromosome

P

C **remarque : p (bras court), c(centromère),**

q **q(bras long)**

- **Les différents classes (groupes de chromosomes)**
  Type : p=q métacentrique ou médiocentrique ; c'est le cas des chromosomes 1,3,16, 19et 20
  Type :q> p sub métacentrique (le bras court est l'égerment plus petit que le bras long) ; c'est le cas des chromosomes 2, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 17, 18 et X.
  Type : q>>> p acrocentrique (le centromère se trouve prés de l'une des extrémités) ; c'est le cas des chromosomes 13, 14,15,21, 22,Y.

II- Technique pour l'établissement d'un caryotype Humain

Comment établir un caryotype ?

- Réaliser des cultures cellulaires soit à partir de fragment de peau, de moelle osseuse, de leucocytes……. Tout en essayant de stimuler les divisions cellulaires par addition de PHA (phytoHemAgglutinine).
- Traiter les cellules, une fois que leurs nombre est élevé, avec un antimitotique (colchicine , colcémide…), afin de bloquer la migration des chromosomes vers les pôles.
- Transférer les cellules dans un milieu hypotonique. Le choc va faire éclater le fuseau et faire libérer les chromosomes.
- Fixer et colorer les cellules avec Giemsa ou la motarde de quinacrine.
- Photographier les préparations et réaliser des agrandissements.
- Découper et apparier les chromosomes par paire selon leur longueur et la position du centromère. L'indice centromérique (longueur du bras court / longueur totale du bras long) est utilisé comme critère de classement.
  En fonction de la position du centromère, on défini plusieurs types de chromosomes.

III- Classification des chromosomes selon les techniques de marquage de bandes

Ces techniques de bandes permettent d'individualiser chaque chromosome par des bandes caractéristiques , Ces bandes sont identiques sur les deux chromosomes homologues et permettent une classification précise.

- Les bandes Q : fluorescentes après coloration à la quinacrine=> qui colore les régions riches en nucléotides A et T.
- Les bandes G ou bandes de Giemsa : analogues aux bandes Q obtenus après traitement enzymatique à la trypsine pronase => qui colore les régions riches en AT.
- Les bandes R (reverse) : les chromosomes sont traités par la chaleur dans une solution ionique. Les bandes obtenues ont une disposition inverse de celles obtenues en bandes G et Q. Cette coloration montre les région riches en nucléotides C,G.
- Les bandes C : cette technique colore les centromères des chromosomes 1, 9, 16.
- Les bandes T : cette technique colore les parties télomèriques des chromosomes.

IV- **Classification des chromosomes selon la méthode de bandes** : les chromosomes sont formés d'une suite de bandes claires et de bandes sombres, les bras chromosomiques sont divisés en régions, les régions et les bandes sont numérotées consécutivement a partir du centromère.

Les régions adjacen ts au centromère portent le numéro 1, celle qui leurs font suite immédiatement portent le numéro 2 et ainsi de suite.

Pour désigner une bande il est nécessaire de spécifier.

- Le numéro du chromosome

- Le bras de chromosome (q ou p)
- Le numéro de la région
- Le numéro de la bande de cette région.

Les indications du caryotype sont les suivantes :

- **Suspicion d'anomalies chromosomiques.**
- **Malformation congénitales.**
- **Retard de croissance.**
- **Retard mental ou arriération mentale familiale chez les garçons.**
- **Anomalies de la différenciation sexuelle.**
- Avortement à répétitions.
- **Maladies malignes hématologiques (lymphomes malins et leucémie).**
- **Stérilité chez le couple.**